



Sociedad Argentina de Pediatría

Dirección de Congresos y Eventos

Filial Córdoba



# 38° CONGRESO ARGENTINO de PEDIATRÍA

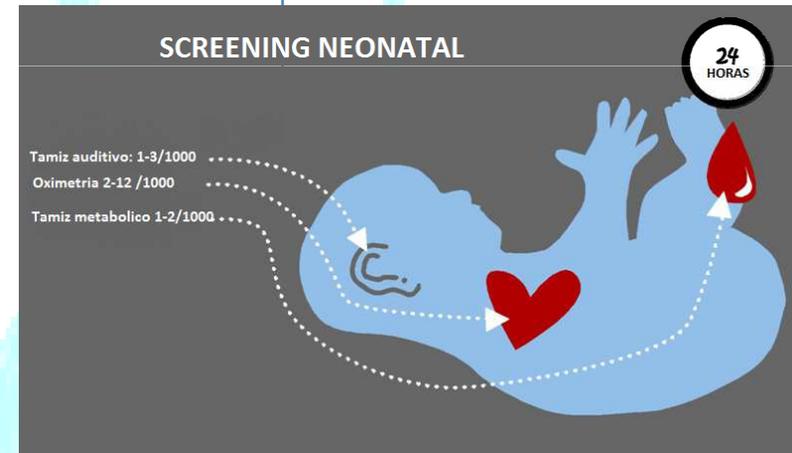
*"Desafío, oportunidad y esperanza"*  
26, 27, 28 y 29 de septiembre de 2017

## Importancia de la Pesquisa Neonatal

*Dra. María Gabriela Pacheco  
Programa de Pesquisa y Enfermedades  
Poco Frecuentes M.S.P. de Salta*

# Pesquisa en Pediatría

- ❖ Hipoacusia neonatal.
- ❖ Metabolopatías congénitas.
- ❖ Cardiopatías congénitas.
- ❖ Displasia evolutiva de caderas.
- ❖ Trastornos del desarrollo psicomotor.
- ❖ Criptorquidia.
- ❖ Situaciones de riesgo psicosocial.
- ❖ Alteraciones visuales en la infancia.
- ❖ Conductas de riesgo.



**PODEROSA  
HERRAMIENTA DE  
PREVENCIÓN EN SALUD**

**Proceso**

**Articulado en  
red**

**Sistema de  
Atención**



# PROGRAMAS DE SALUD



Diseñados para detectar enfermedades inaparentes al momento del nacimiento

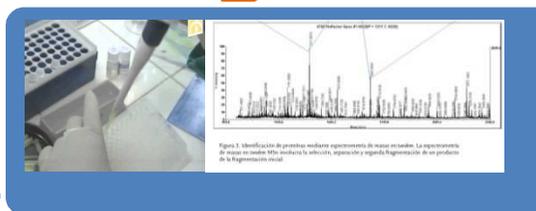
• Detección

**oportuna**



48 hs a 7 días

72 hs



• Confirmación diagnóstica

• Tratamiento



**Precoz**

Antes del mes

# ANALÍTICA

SENSIBILIDAD DEL MÉTODO  
ESPECIFICIDAD  
CONTROL DE CALIDAD DEL  
LABORATORIO  
REPORTE Y REGISTRO



# ETAPA PREANALÍTICA

Ministerio de Salud  
Dirección Nacional de Maternidad e Infancia  
PESQUISA NEONATAL

INFORMACIÓN PARA EL LABORATORIO

RECÉN NACIDO: Apellido: \_\_\_\_\_ Nombre: \_\_\_\_\_

MADRE: Apellido: \_\_\_\_\_ Nombre: \_\_\_\_\_ Documento:  DNI  Pasaporte  C. N. P. Domicilio: \_\_\_\_\_

RECÉN NACIDO:  a término  prematuro. Sexo:  Masculino  Femenino. Peso: \_\_\_\_\_ gramos. Alimentación:  pecho  biberón  paréntero

ANTECEDENTES MATERNALES: Anemia:  Si  No. Diabetes mellitus:  Si  No. Hipertensión:  Si  No. Dislipemia / Obesidad:  Si  No. Trastornos:  Si  No. Otras: \_\_\_\_\_

MUESTRA RECÉN NACIDO:  Plasma  Repetir.  Fibrinógeno  Si  No.  Hemoglobina  Si  No.  Hematocrito  Si  No.  Calcio  Si  No.  Fosforo  Si  No.  Bilirrubina  Si  No.  Glicemia  Si  No.  Urea  Si  No.  Creatinina  Si  No.  Lactato  Si  No.  Otros: \_\_\_\_\_

RESQUISA NEONATAL N° \_\_\_\_\_ Fecha: \_\_\_\_\_

NO TOLLE LAS ETIQUETAS NI EL SELLO DE SEGURIDAD

LEGIBLE  
DATOS COMPLETOS  
FIRMA DEL MÉDICO  
CONSERVACIÓN  
TRASPORTE  
DOCUMENTO LEGAL  
GUARDAR POR 10 AÑOS

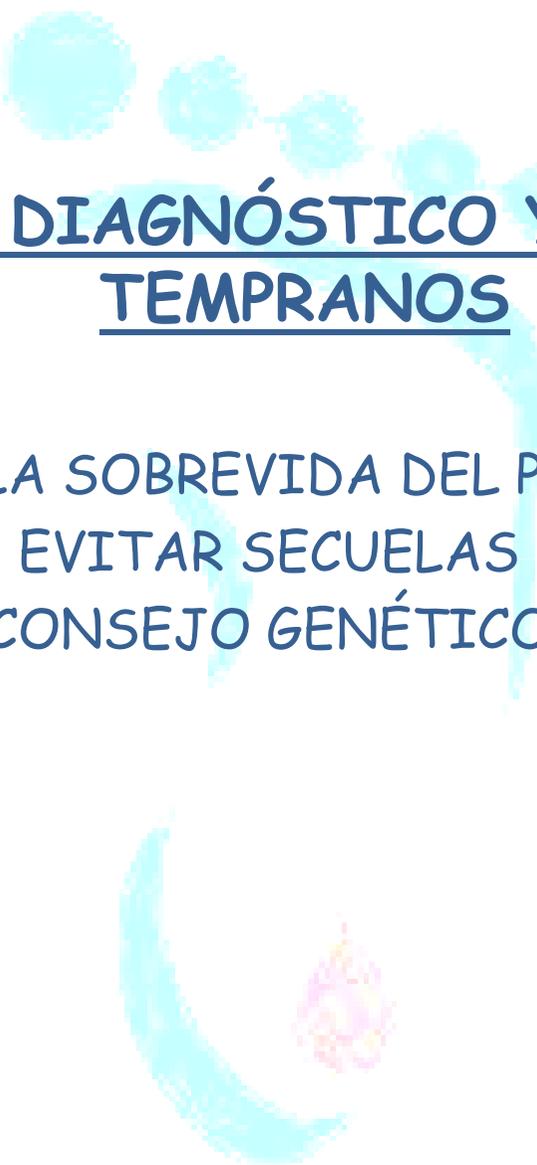
TODOS  
SOMOS PARTE  
DEL EQUIPO  
DE SALUD

# POSTANALITICA



PROFESIONALES  
CAPACITADOS  
NORMAS DE  
TRATAMIENTO Y  
SEGUIMIENTO  
ASEGURAR EL  
TRATAMIENTO  
APOYO  
PSICOLÓGICO Y  
SOCIAL AL NIÑO  
Y SU FAMILIA  
CONSEJO  
GENÉTICO

Abordaje integral de la enfermedad con énfasis en la familia brindando educación, para la adherencia y seguimiento.



## OBJETIVOS DEL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO TEMPRANOS

LOGRAR LA SOBREVIVENCIA DEL PACIENTE  
EVITAR SECUELAS  
CONSEJO GENÉTICO

# EL PEDIATRA FRENTE A UNA PESQUISA POSITIVA

Comunicación a los padres del test positivo

Puede ser falso positivo

2da. muestra rápida

2ª MUESTRA POSITIVA

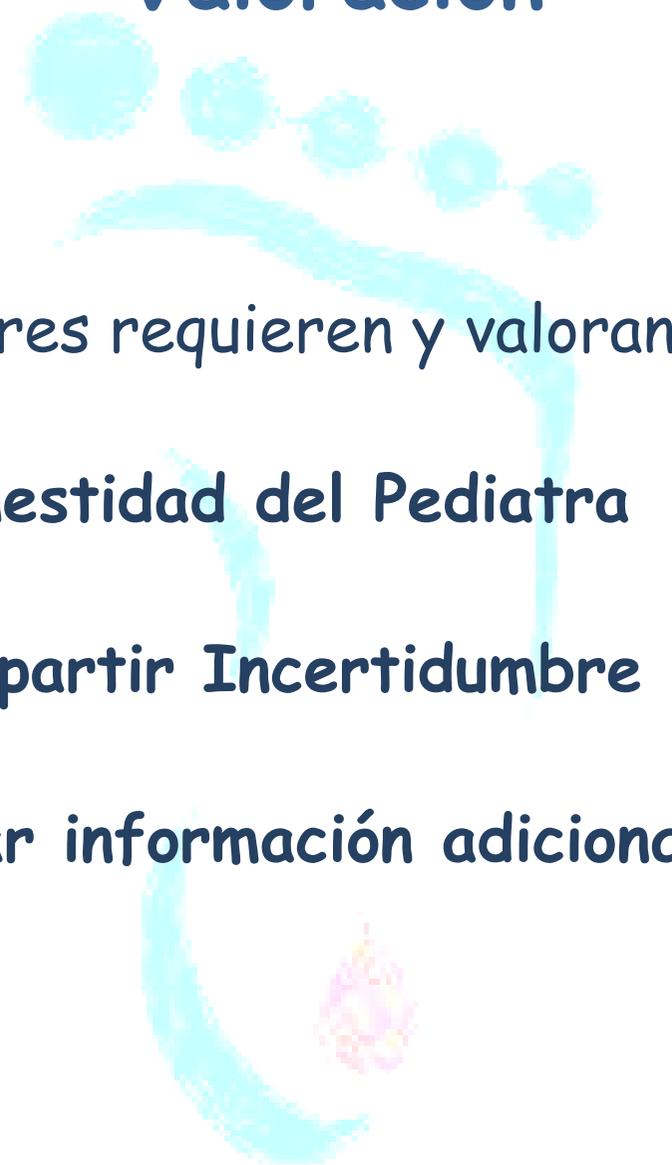
TEST CONFIRMATORIO

TRATAR PRECOZMENTE

Descarta

Evitar preocupación

# Valoración



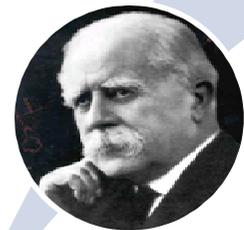
Los padres requieren y valoran la

**Honestidad del Pediatra**

**Compartir Incertidumbre**

**Buscar información adicional**

# Un poco de historia



**Dr. Garrod 1902** Concepto de Error Congénito del metabolismo. Déficit enzimático



**Dr. Asbjorn Folling 1934** identifica el ácido fenilpirúvico en orina de 2 hermanos con retraso mental. Oligofrenia fenilpirúvica.



**Dr. Bickel 1953** inicia la restricción de fenilalanina en la dieta de los pacientes con PKU, como medida terapéutica.



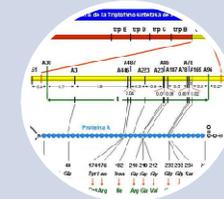
**Dr. Robert Guthrie 1963** Método en gota seca. Inicia la **PESQUISA**



**Jean-H Dussault 1972** Pesquisa Hipotiroidismo



**Dr. Néstor Chamoles 1995** Pesquisa de enfermedades lisosomales



**Genética secuenciación molecular**

# Posibilidad de diagnóstico

- Errores congénitos del metabolismo intermedio
  - Acidosis orgánicas
  - Aminoacidopatías
  - Alteraciones del ciclo de la urea
- **Logro de objetivos secundarios de cada rastreo**
- Posibilidad de incluir otras enfermedades Depósito lisosomal:  
MPS / Pompe/ Fabry, glucogenosis

# Screening neonatal “ampliado”



TRASTORNOS INVESTIGADOS	EJEMPLOS
Alteraciones hormonales	Hipotiroidismo Alteraciones hormonales suprarrenales
Alteraciones enzimáticas	Déficit de biotinidasa Déficit GALT
Alteración del perfil bioquímico	PKU, MSUD, Homocistinuria Defectos de la $\beta$ -oxidación, CPT I, II y CAT Acidurias orgánicas, Defectos ciclo urea
Trastornos lisosomales	Estudio enzimático directo Estudio proteína (MS/MS)
Otros	Mucoviscidosis Hemoglobinopatías

“ La Espectrometría de Masas en Tandem, Técnicas Fluorométricas y Técnicas Colorimétricas aplicadas a pesquisa neonatal incrementar el número de patologías pesquisables, a cuarenta.”



UNIVERSIDAD DE CHILE  
Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos  
Doctor Fernando Monckeberg Barros

# MARCO LEGAL EN ARGENTINA

- **LEY 23.413 (1986)**

Obligatoriedad de realizar la pesquisa neonatal de **fenilcetonuria**.



- **LEY 23.874 (1990)**

Agrega la detección de **hipotiroidismo congénito**.

- **DECRETO 1316 (1994)**

Reglamenta las leyes anteriores. Incorpora el plazo de realización de las determinaciones y los responsables de la pesquisa.

- **LEY 24438 (1994)**

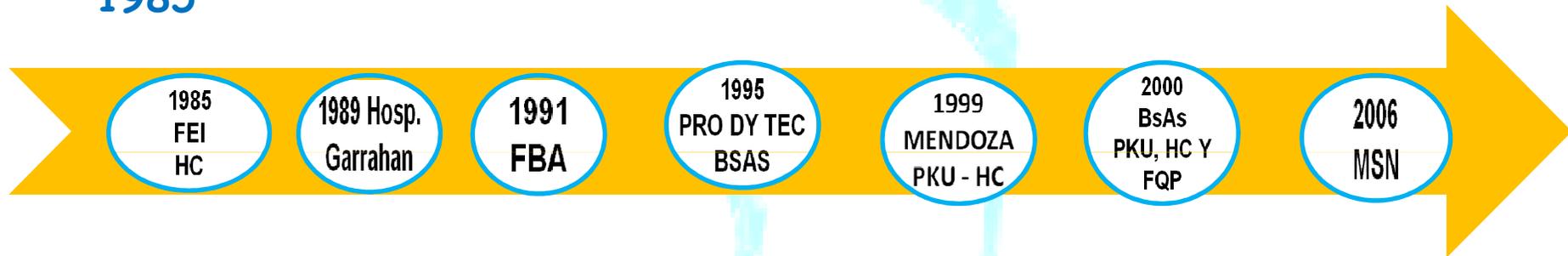
Agrega la detección de **fibrosis quística**

- **LEY 26279 (2006)** Detección Precoz de Enfermedades Congénitas: **PKU, HC, Galactosemia, Hiperplasia Suprarrenal Congénita y Deficiencia de Biotinidasa, FQP, Transmisión vertical de Chagas y Sífilis. Retinopatía del prematuro.**

- **LEY 26689 (2015)** de **Enfermedades Raras y Poco Frecuentes.**

# IMPLEMENTACION EN ARGENTINA DE LOS PROGRAMAS DE PESQUISA

1985

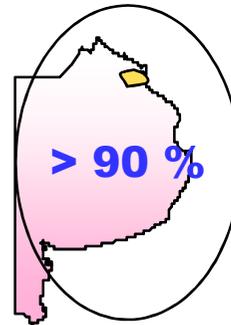
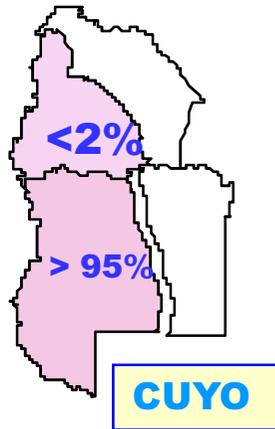
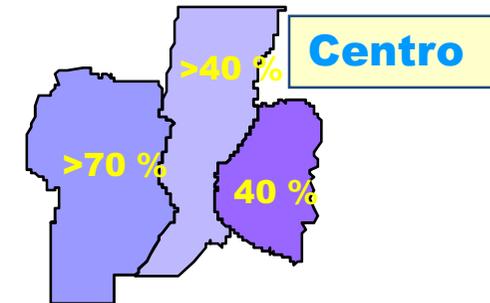
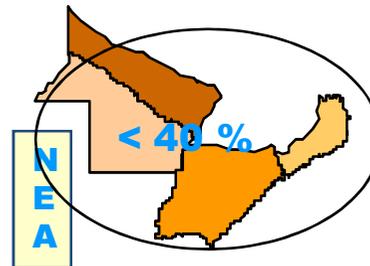


TODAS LAS PROVINCIAS están adheridas a las **Leyes Nacionales**

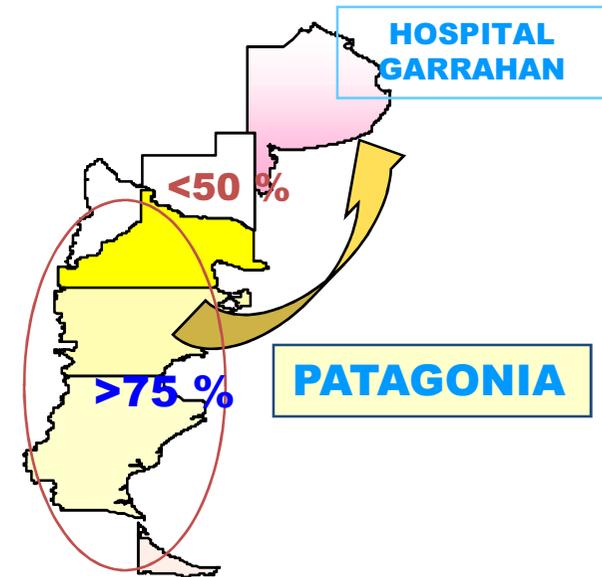
N° 23413/86 y Ley N° 234.438/90 y Decreto Reglamentario

1316/94 y/o Han dictado SUS PROPIAS LEYES ( a julio 2007)

# Encuesta nacional 2005: menos del 50 % de cobertura de 3 patologías.



•Ciudad de Bs.As.  
•Prov. Bs.As.

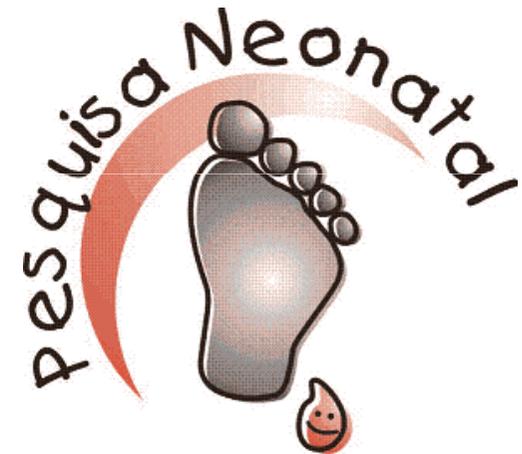


Realizan alguna pesquisa 74% de las provincias  
No realizan estudios: 26%

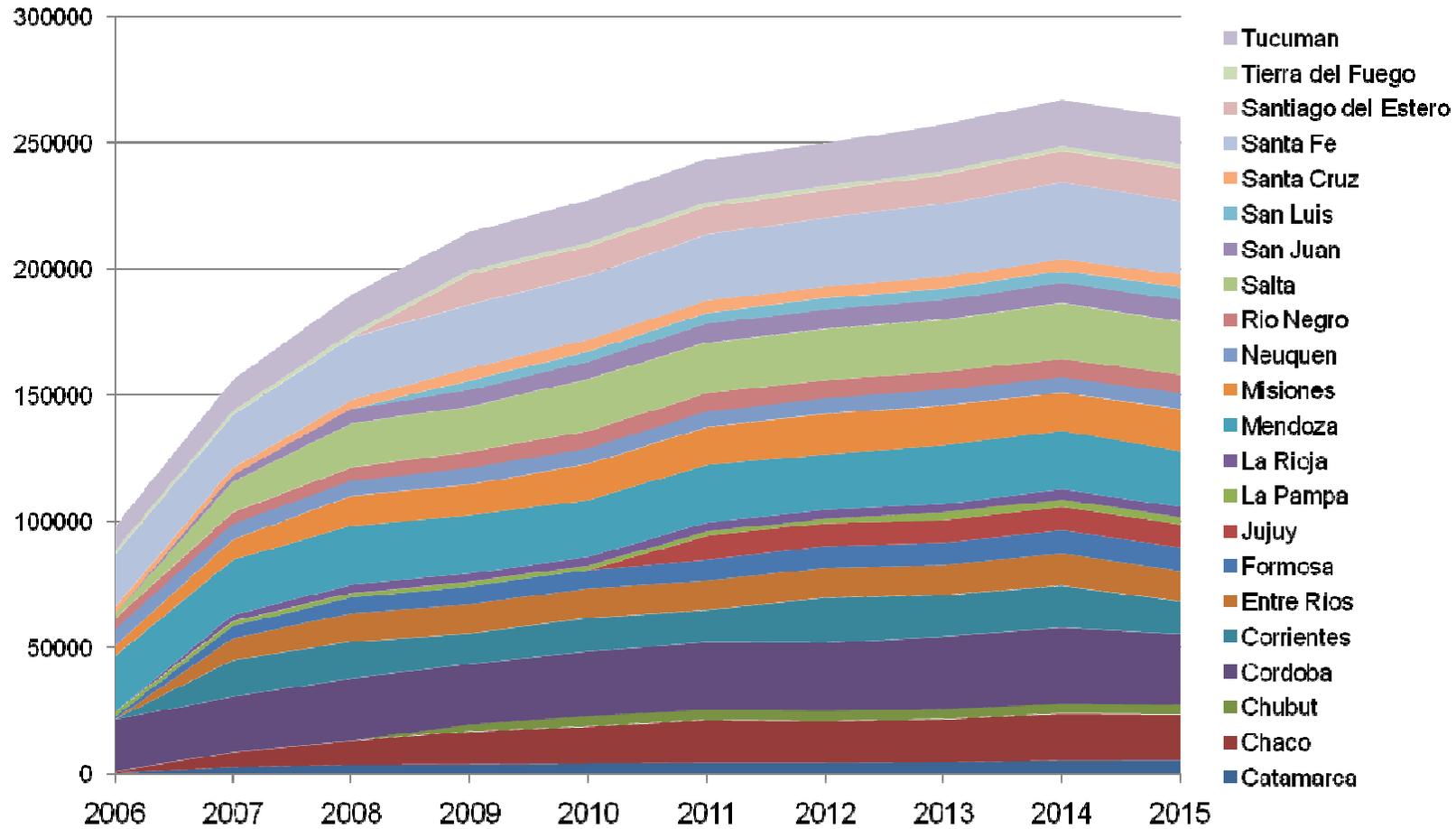
De las primeras, el 34 % da cobertura al 50 % o menos de su población y solo 50% pesquisa FQP y el 10 % Galactosemia.

# El Programa de Fortalecimiento

- FIBROSIS QUISTICA DEL PÁNCREAS
- FENILCETONURIA
- GALACTOSEMIA
- DEFICIT DE BIOTINIDASA
- HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO
- HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA



# Evolución de Cobertura (2006-2015)

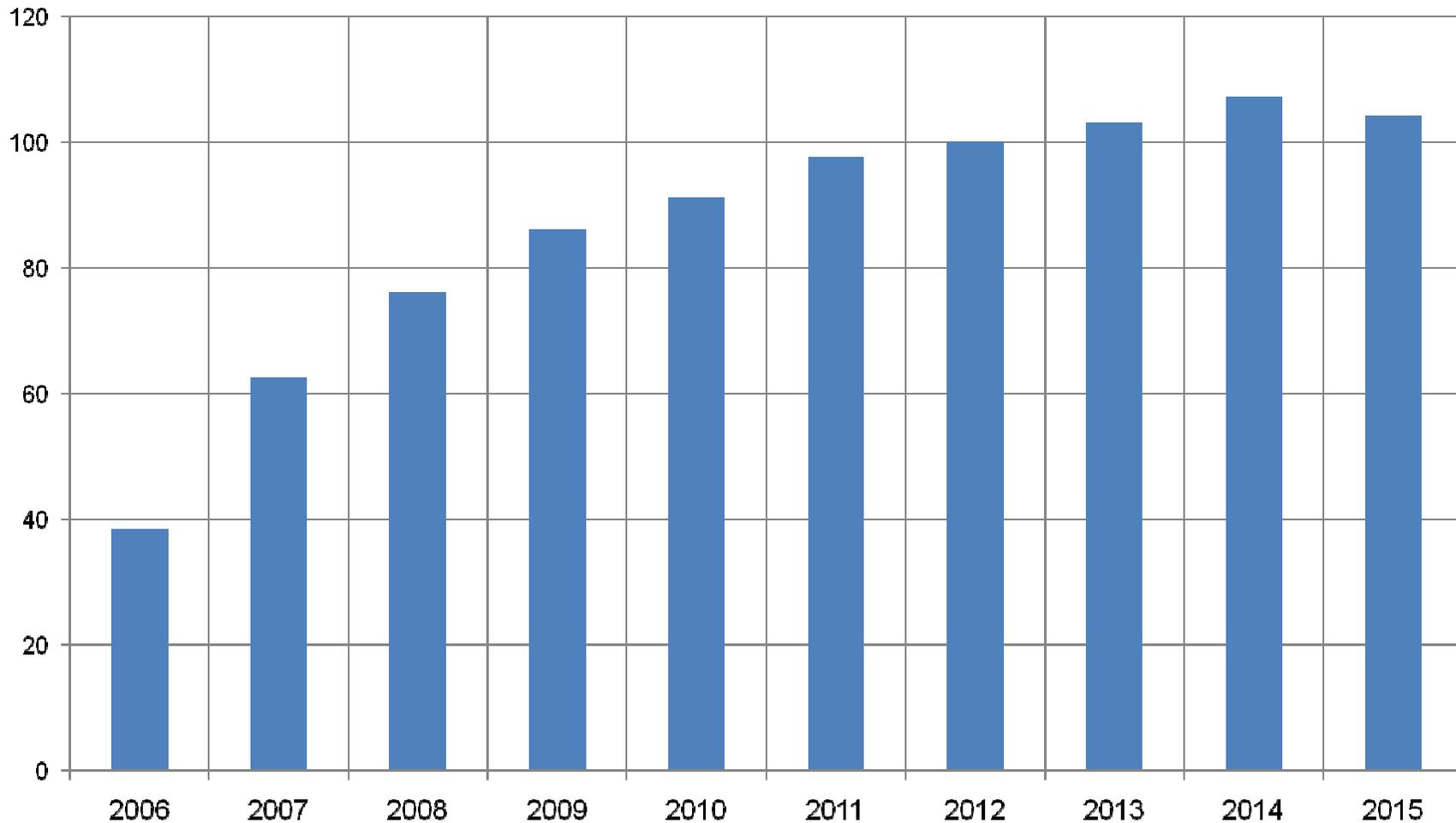


Bioq. Gustavo Dratler Coordinador Programa  
de Fortalecimiento MSN

# Evolución de Cobertura



%RN Pesquisados vs Nacimientos Subsector Oficial (\*)



**(\*) Fuente: DEIS. 2014**

*Bioq. Gustavo Dratler Coordinador Programa de Fortalecimiento MSN*

# Casos: 2006 - 2016



Provincia	Inicia Año	Total Pesquisas Hasta 2016
BS AS (Garrahan)	2006	106003
Bs As (Hosp Posadas)	2011	
Catamarca	2006	42895
Chaco	2007	148611
Chubut	2009	30839
Cordoba	2006	284929
Corrientes	2007	143692
Entre Ríos	2007	114684
Formosa	2006	79339
Jujuy	2006	90969
La Pampa	2006	24243
La Rioja	2007	35410
Mendoza	2006	247404
Misiones	2006	144801
Neuquen	2006	71131
Rio Negro	2006	70365
Salta	2007	191978
San Juan	2007	69688
San Luis	2009	35264
Santa Cruz	2006	47062
Santa Fe	2006	286864
Santiago del Estero	2009	93430
Tierra del Fuego	2006	16876

**n:**  
**2.551.548**

Patología	n
Hipotiroidismo Congénito	1433
Fibrosis Quística	179
Hiperplasia Suprarr Congénita Clásica	167
Hiperplasia Suprarr Congénita No Clásica	2
Fenilcetonuria	62
Hiperfenilalaninemia	29
Deficit Biotinidasa	18
Deficit Parcial Biotinidasa	18

Programa Nacional de Fortalecimiento  
de la Detección Precoz de  
Enfermedades Congénitas



**POBLACIÓN:** 1.100.000 habitantes Censo 2001  
1.215.207 habitantes Censo 2010



**Ley 7.143** : sancionada el 27 de Julio de 2001 adhesión de la provincia de Salta a las leyes nacionales.

En su art. 2º encomienda a los Ministerios de Salud Publica y Hacienda adoptar las acciones necesarias para incorporar la previsión de recursos y gasto en la Ley de presupuesto para el cumplimiento de lo dispuesto en la ley que se promulga.

# Hipotiroidismo Congénito



Talla para edad de 8 años  
Edad del paciente 14 años

# Principales síntomas en Hipotiroidismo



## Signos y síntomas.

Problemas de alimentación

estreñimiento

macroglosia

hipoactividad

hipotonía

hernia umbilical

piel moteada

Piel seca

fontanela posterior  $> 5\text{mm}$

Facies típicas

Hiperbilirrubinemia

Cardiopatía Congénita



# Principales síntomas en la deficiencia de Biotinidasa



Recién nacida, con alopecia de cuero cabelludo y cejas. Eritema facial y peri auricular

Alopecia: caída del cabello en parches en Recién Nacido



▶ Hipotonía



▶ Rash : dermatitis



La entrodermia se inicia alrededor de boca

DEFICIENCIA DE BIOTINA

+ CONVULSIONES



**Programa Nacional de Fortalecimiento  
de la Detección Precoz de Enfermedades Congénitas**

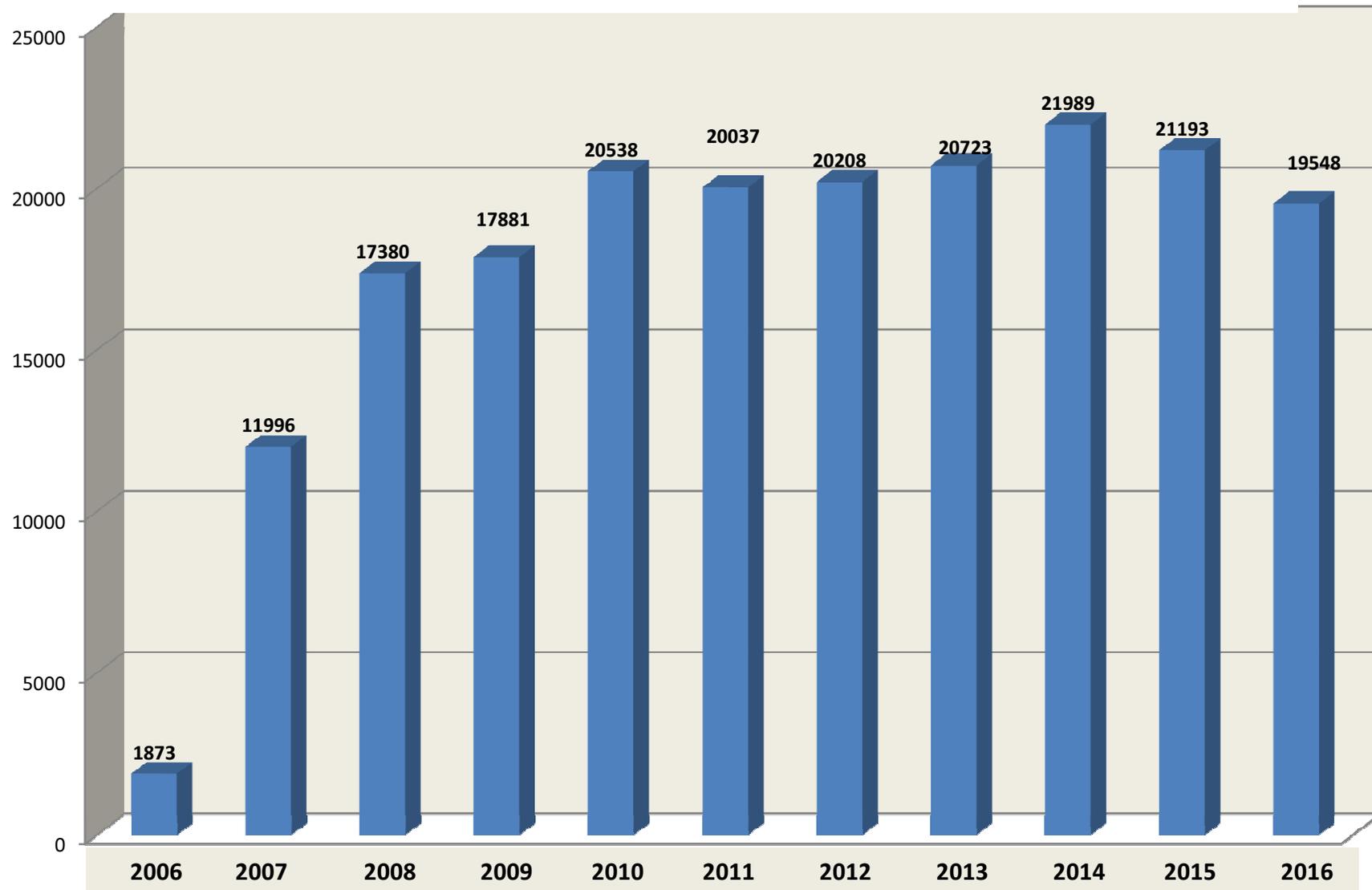
Manual de Procedimiento

**P E S Q U I S A   E N D Ó C R I N O   M E T A B Ó L I C A**

-Versión: Agosto de 2011-



# Evolución de RN estudiados por año OCTUBRE DE 2006 - DICIEMBRE DE 2016 N= 193.366





**Total de RN estudiados 193.633  
2006-2016**

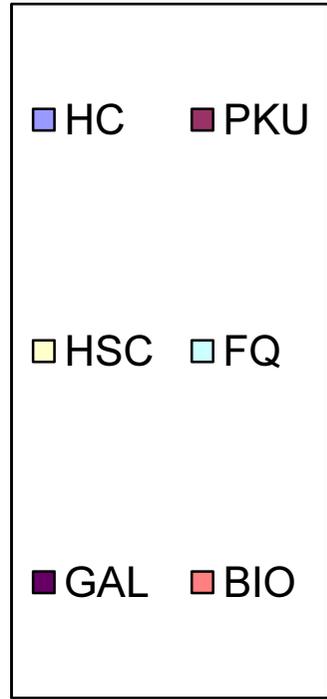
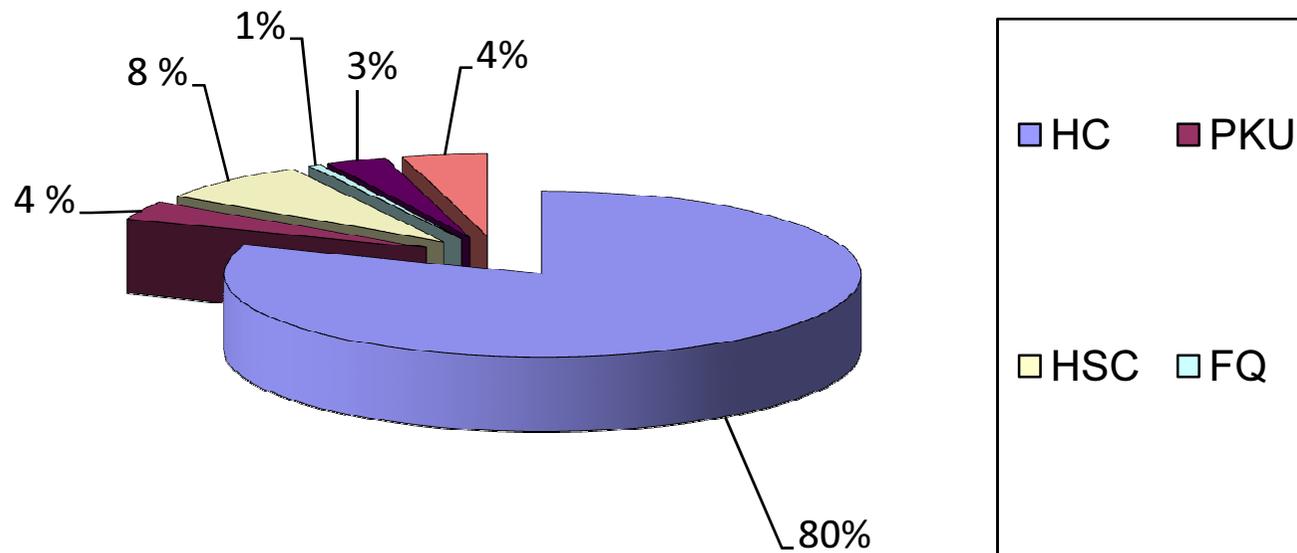
**Casos Positivos N = 178**

Programa de Pesquisa y Enfermedades Poco Frecuentes MSP Salta

PATOLOGIA	Nº DE CASOS	prevalencia
HIPOTIRODISMO CONGENITO	150	1/1.317
FENILCETONURIA CLÁSICA	6	1/28.970
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA	14	1/13.370
GALACTOSEMIA CLÁSICA	0	-
DEFICIT BIOTINIDASA TOTAL	2	1/96.816
PARCIAL	5	1 /38.726
FIBROSIS QUISTICA (2011-2015)	1	1/ 104.150



**CASOS POSITIVOS**  
**2006 – 2016 N= 178**  
**Programa de Pesquisa y Enfermedades Poco Frecuentes**  
**M.S.P. Salta**



## Conclusiones



El trabajo en Red y organizado colabora satisfactoriamente para con el Sistema en el cuidado de la salud de la población.

El poder evitar en tiempo y forma el desarrollo de enfermedades discapacitante, y en algunos casos, hasta la muerte, nos inspira para seguir trabajando.

El Recurso Humano Lo Más Importante





*“La salud implica mucho más que sólo la ausencia de enfermedad, la salud abarca el funcionamiento óptimo a nivel físico, mental, social y emocional, y además el bienestar.”*



*World Health Organization. Preamble to the Constitution of The World Health Organization. NY 1946.*